PATOLOGII GENETICE (CROMOZOMIALE)

PATOLOGII ALE CROMOZOMILOR SEXUALI

SINDROAME GENETICE – FRECVENT ÎNTÂLNITE		
PATOLOGIE	**CARIOTIP**	**ISTORIC & ELEMENTE REMARCATE – LA EXAM. OBIECTIV**
SDR. TURNER	45XO / mozaicism	femei cu statură mică + infertilitate + anomalii org. genitale + incidență ⇧ malformații renale & cardiace + anomalii cranio-faciale
SDR. KLINEFELTER	47XXY	bărbați cu atrofie testiculară + siluetă longilină + ginecomastie + infertilitate + dizabilitate intelectuală moderată + dificultăți de integrare psihosocială
XYY	47XYY	bărbați înalți (> 182 cm) + acnee severă + dizabilitate intelectuală ușoară
XXX	47XXX	persoane de sex feminin – incidență ⇧ dizabilități intelectuale + anomalii de ciclu menstrual

TRISOMII

- apar datorită **NON-DISJUNCȚIEI AUTOZOMALE / TRANSLOCAȚIEI GENETICE** – în timpul prod. cel. sexuale → extracopii de material genetic autozomal

TRISOMII AUTOZOMALE		
PATOLOGIE	**INCIDENȚĂ**	**ISTORIC + ELEMENTE – REMARCATE LA EX. OBIECTIV**
TRISOMIE 21 (SDR. DOWN)	≈ 1/700 nașteri	retard mental + anomalii craniofaciale (limbă protruzivă, nas în șa, urechi mici) + pierdere vedere & auz + mâini late cu plică simiană + instabilitate col. cervicală + distanță între haluce & deg. II de la picior + risc ⇧ atrezie duodenală + alte anomalii ale tractului GI + b. Alzheimer + LLA + malformații cardiace → de obicei pac. supraviețuiesc până în decada 4 de viață / mai mult de atât
TRISOMIE 18	≈ 1/6.000 nașteri	retard mental sever + cav. bucală subdezvoltată + anomalii de membre (malpoziție, talus vertical congenital) + malformații cardiace + anomalii tract GI → **frecvent FATALĂ în primul an de viață**
TRISOMIE 13	≈ 1/5.000 nașteri	cheilopalatoschizis + malformații cardiace + anomalii SNC + retard mental sever + nas rotunjit + polidactilie → **frecvent FATALĂ în primul an de viață**

TABLOU PARACLINIC

- cariotipare → det. cromozomi suplimentari
- screening genetic → det. translocații
- screening cvadruplu prenatal → det. feți potențial afectați
- amniocenteză → confimare diagnostic

TRATAMENT

- îngrijire adecvată + consiliere genetică + pregătire prenatală
- corecție chirurgicală → def. anatomice

Rezi On

SINDROAME DE DELEȚIE

- boli care rezultă din **DELEȚIA UNOR PĂRȚI / TUTUROR PĂRȚILOR UNUI CROMOZOM AUTOZOMAL** → patologii SEVERE

SINDROAME DE DELEȚIE		
SINDROM	**DELEȚIE**	**ISTORIC + ELEMENTE REMARCATE LA EX. OBIECTIV**
CRI-DU-CHAT	întreg braț 5p cromozomial	plâns ascuțit – asemănător țipătului de pisică + cap mic + greutate mică la naștere + dizabilitate intelectuală + **MORTALITATE PRECOCE** (din retard de creștere & dezvoltare)
WOLF – HIRSCHHORN	4p16 până la capătul brațului	dizabilitate intelectuală + anomalii craniene multiple + convulsii
PRADER – WILLI	15q11-15q13 (alelă paternă)	hiperfagie + obezitate + hipotonie musculară – la vârsta de sugar + dizabilitate intelectuală + ataxie + convulsii
ANGELMAN	15q11-15q13 (alelă maternă)	mișcări ca de păpușă + dispoziție bună + râs neprovocat + dizabilitate intelectuală + ataxie + convulsii
VELOCARDIOFACIAL	22q11	palatoschizis + malformații cardiace + dizabilitate intelectuală ușoară + retrognatism semnificativ + tulburări de vorbire + deficit de limfocite T + hipocalcemie + asociere cu sdr. DiGeorge + **MORTALITATE PRECOCE**
WILLIAMS	7q11.23	FACIES DE ELF (nas scurt, angulat superior + frenum lingual lung + gură largă) + statură mică + dizabilitate intelectuală + personalitate veselă / prietenoasă + malformații cardiace (stenoză supravalvulară)

SINDROM X FRAGIL

- **patologie cromozomială X-linkată** → dizabilitate intelectuală – sex masculin // sex feminin – purtătoare & manifestă RAR efecte
- capătul cromozomului X – fragil & nu se condensează normal (nr. mare de codoni CGG terminal care se repetă)

TABLOU CLINIC

- față mare – maxilar proeminent & urechi mari
- anomalii ușoare – mâini & picioare
- testicule mari / macroorhidie
- dizabilitate intelectuală
- hiperactivitate
- convulsii (POSIBIL)

SCREENING GENETIC → det. sute de codoni

ANALIZĂ PRENATALĂ ADN → mame cu istoric familial pozitivi

TRATAMENT → consiliere genetică adecvată pt părinți + educație special & monitorizare – indivizi de sex masculin afectați

RezIOn